

รายงานผู้ป่วย

ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียที่มีภาวะท่อน้ำดีตีบตัน

วาทีณี แสนโกชน¹ นงนุช สิริชัยนันท์¹ สุพร ตริพงษ์กรณ¹ สุเมธ ชีร์รัตนกุล² อุษณรสมิ์ อนุรัฐพันธ์¹
และ อำไพวรรณ จวนสัมฤทธิ์¹

¹ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ²ภาควิชาศัลยศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล

บทคัดย่อ รายงานผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียสองรายที่มีโรคท่อน้ำดีตีบตันที่ตอบสนองต่อการรักษาแตกต่างกัน รายแรกผู้ป่วยเพศชาย อายุ 19 ปี เป็นโรค β -thalassemia/Hb E ชนิดพึ่งพาเลือด ได้รับการรักษาด้วยการผ่าตัด Kasai operation เมื่ออายุ 2 เดือน เป็นผลสำเร็จ แต่เนื่องจากผู้ป่วยไม่ได้รับเม็ดเลือดแดงอย่างสม่ำเสมอแต่แรก แม้จะเริ่มการรักษาโดยการให้เม็ดเลือดแดงอย่างสม่ำเสมอในเวลาต่อมา ผู้ป่วยมีภาวะแทรกซ้อนจากโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย มีการเจริญเติบโตต่ำกว่าเกณฑ์มาตรฐาน มีภาวะ hypersplenism จนต้องตัดม้าม และมีภาวะธาตุเหล็กเกินในตับต้องได้รับยาขับธาตุเหล็ก deferasirox อยู่ระยะหนึ่ง ส่วนผู้ป่วยรายที่สอง ผู้ป่วยหญิง อายุ 5 ปี ไม่ตอบสนองต่อการผ่าตัด Kasai operation เมื่ออายุ 7 เดือน ต้องปลูกถ่ายตับเมื่ออายุ 1 ปี 3 เดือน หลังทำการปลูกถ่ายตับ พบว่าผู้ป่วยมีภาวะซีด ต้องเติมเม็ดเลือดแดงหลายครั้งจึงได้รับการวินิจฉัยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดเอช (hemoglobin H disease) ผู้ป่วยต้องได้รับเม็ดเลือดแดงเป็นประจำทุก 4 สัปดาห์อยู่ประมาณ 1 ปี จนระดับฮีมาโทคริตก่อนให้เลือดเท่ากับ 30-34% จึงสามารถหยุดการเติมเม็ดเลือดแดงได้

Keywords : ● Thalassemia ● Biliary atresia ● Transfusion

วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต 2559;26:143-7.

บทนำ

เนื่องจากมีผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียร้อยละ 1 ของประชากรไทย ผู้ป่วยเหล่านี้มีโอกาสเป็นโรคต่างๆ ที่พบได้ในคนทั่วไป การดูแลรักษาผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่มีโรคอื่นที่รุนแรงซ้ำซ้อน จะเป็นปัญหาของการดูแลรักษามากกว่าผู้ป่วยทั่วไปที่ไม่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ผู้รายงานขอเสนอผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่ป่วยเป็นโรคท่อน้ำดีตีบตัน (biliary atresia) จะมีการแสดง การดำเนินโรค และการตอบสนองต่อการรักษาที่แตกต่างจากผู้ป่วยที่ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย

รายงานผู้ป่วย

ผู้ป่วยรายที่ 1

ผู้ป่วยชายไทย อายุ 19 ปี ได้รับการวินิจฉัยโรคท่อน้ำดีตีบตัน และได้รับการผ่าตัด Kasai operation ขณะอายุ 2 เดือน หลังผ่าตัดอาการตัวเหลืองหายไป อุจจาระสีเหลืองปกติ และได้รับการ

วินิจฉัยโรค β -thalassemia/Hb E เมื่ออายุ 2 ปี และได้รับเลือด 4 ครั้งเฉพาะเมื่อมีอาการซีดที่โรงพยาบาลประจำจังหวัดแห่งหนึ่ง ขณะอายุ 3 ปี ผู้ป่วยย้ายมาได้รับการรักษาต่อที่โรงพยาบาลรามาธิบดี ตรวจร่างกายพบมีการเจริญเติบโตน้อยกว่าเกณฑ์มาตรฐาน ส่วนสูงและน้ำหนักน้อยกว่า percentile ที่ 3 ตับโต 4 ซม. ได้ชายโครงขวา ม้ามโต 6 ซม. ได้ชายโครงซ้าย ผลตรวจทางห้องปฏิบัติการ CBC: hematocrit 24%, MCV 61 fL, MCH 18.9 pg, hemoglobin typing: E 39.7%, F 32.8%, A 27.4% โดยเป็นการตรวจหลังได้รับเม็ดเลือดแดงประมาณ 1 เดือน, DNA for beta thalassemia: $\beta^{\text{codon } 17} (A>T) / \beta^{\text{codon } 26} (G>A)$ ผลตรวจการติดเชื้อ anti HIV: negative, anti HBs: negative, HBsAg: negative, anti HCV: negative ระดับ serum ferritin 185.47 ng/dL จึงเริ่มการรักษาด้วยการให้เลือดอย่างสม่ำเสมอด้วยเม็ดเลือดแดง leucodepleted packed red blood cell with filter 15 มล./กก. ทุก 3 สัปดาห์ แต่ระดับฮีมาโทคริตก่อนรับเลือดอยู่ระหว่าง 17-21% และตรวจติดตามระดับ serum ferritin ทุก 6 เดือนอยู่ที่ระดับ 416-688 ng/dL หลังรับเลือดสม่ำเสมอประมาณ 1 ปี พบว่าน้ำหนักและส่วนสูงเพิ่มขึ้นเล็กน้อย แต่ยังน้อยกว่าเกณฑ์มาตรฐาน ผู้ป่วยมีอาการปวดท้อง แน่นท้อง

ได้รับต้นฉบับ 27 เมษายน 2559 รับลงตีพิมพ์ 30 พฤษภาคม 2559

ต้องการสำเนาต้นฉบับติดต่อ แพทย์หญิงวาทีณี แสนโกชน สาขาวิชาโลหิตวิทยา และมะเร็งวิทยา ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี ถนนพระราม 6 เขตราชเทวี กรุงเทพฯ 10400 Email: puffygolf@hotmail.com

ตรวจร่างกายตับโตมากขึ้น มีขนาด 7 ซม. ใต้ชายโครงขวา ม้ามโต 20 ซม. ใต้ชายโครงซ้าย ต้องได้รับเลือดมากกว่า 200 มล./กก./ปี ซึ่งเข้าได้กับภาวะ hypersplenism จึงปรึกษาศัลยกรรมเพื่อทำ splenectomy เมื่ออายุ 6 ปี โดยฉีดวัคซีน pneumococcal เพื่อป้องกันการติดเชื้อแบคทีเรียชนิด pneumococcus ก่อนตัดม้าม หลังผ่าตัดพบว่าผู้ป่วยได้รับเลือดน้อยลง ประมาณ 3-4 ครั้ง/ปี ระดับฮีมาโทคริตอยู่ระหว่าง 24-25% ประมาณ 1 ปี 6 เดือนหลัง splenectomy พบว่าผู้ป่วยมีอาการเหลืองมากขึ้น ไม่มีไข้ ไม่ปวดท้อง ตรวจร่างกาย ตับโต 7 ซม. ใต้ชายโครงขวา ผลตรวจทางห้องปฏิบัติการ liver function test ผิดปกติ ALP 784 U/L, AST 158 U/L, ALT 113 U/L, GGT 514 U/L, TP 72.4 g/L, Alb 31.2 g/L, TB 14.3 mg/dL, DB 12.2 mg/dL ผล coagulogram: PT 13.7 sec, APTT 43 sec, TT 9 sec ผลการติดเชื้อไวรัสตับอักเสบบี HBs Ag: negative, anti HBs: negative, anti HAV: negative, anti HCV: negative, anti HIV: negative, ผลอัลตราซาวด์ช่องท้องและ DISCIDA scan ไม่พบความผิดปกติ จึงพิจารณาทำ liver biopsy ผลพยาธิวิทยาพบว่า มี biliary cirrhosis with hemochromatosis โดยระดับ serum ferritin ขณะนั้นเท่ากับ 837 ng/mL จึงเริ่มยาขับเหล็ก deferoxamine แต่ผู้ป่วยไม่ยอมฉีดยาที่บ้าน จึงเปลี่ยนเป็น deferiprone ขนาด 50 มล./กก. กินต่อ แต่หลังกิน deferiprone ประมาณ 3 สัปดาห์ ผู้ป่วยมีปัญหาเม็ดเลือดขาวต่ำ จึงหยุดยา และเปลี่ยนเป็น deferasirox ขนาด 15 มล./กก./วัน หลังติดตามอาการประมาณ 2 ปี ระดับ serum ferritin ค่อยๆ ลดลง ตรวจ MRI T2* ของตับและหัวใจ พบว่า T2* ของหัวใจเท่ากับ 36.67 msec (ปกติ ไม่มีธาตุเหล็กเกิน) แต่ T2* ของตับเท่ากับ 5.34 msec เข้าได้กับภาวะธาตุเหล็กเกินระดับรุนแรงน้อย คาดว่ามีธาตุเหล็กเกินเท่ากับ 2-5 มก. ของธาตุเหล็ก/กรัม ของ dry weight liver โดยในขณะนั้นระดับ serum ferritin 453 ng/mL จึงให้ผู้ป่วยกิน desferasirox ต่อประมาณ 11 เดือนและติดตาม MRI T2* อีกครั้ง พบว่า T2* ของหัวใจเท่ากับ 42.31 msec (ปกติ ไม่มีธาตุเหล็กเกิน) และ T2* ของตับเท่ากับ 7.44 msec (ปกติ ไม่มีธาตุเหล็กเกิน < 2 มก. ของธาตุเหล็ก/กรัม ของ dry weight liver) และระดับ serum ferritin เท่ากับ 362.4 ng/mL จึงหยุดยาขับเหล็ก และติดตามอาการของผู้ป่วยอย่างใกล้ชิดต่อไป

ผู้ป่วยรายที่ 2

เด็กหญิงไทย อายุ 5 ปี ได้รับการวินิจฉัยเป็นท่อน้ำดีตีตัน โดยมีอาการตัวเหลืองและมีอุจจาระสีซีด ได้รับการรักษาโดยการผ่าตัด Kasai operation เมื่ออายุได้ 7 เดือน หลังผ่าตัดยังมี

อาการตัวเหลืองร่วมกับมีอุจจาระสีซีดอยู่ ตรวจร่างกายพบตัวเหลือง ตับโต 4 ซม. ใต้ชายโครงขวา ม้ามโต 2 ซม. ใต้ชายโครงซ้าย ซึ่งบ่งชี้ว่าไม่ได้ผลจากการรักษาด้วยการผ่าตัด Kasai operation จึงพิจารณาปลูกถ่ายตับจากมารดา ขณะอายุได้ 1 ปี 3 เดือน หลังการปลูกถ่ายตับผู้ป่วยได้รับยากดภูมิคุ้มกัน 2 ชนิด ได้แก่ tacrolimus และ mycophenolate mofetil

หลังทำการปลูกถ่ายตับ 5 เดือนแรก ติดตามอาการที่คลินิกทางเดินอาหาร ตรวจพบว่ามีอาการซีด จึงเติมเม็ดเลือดแดง leucodepleted packed red blood cell with filter 10 มล./กก. จำนวน 3 ครั้ง ห่างกัน 4-5 สัปดาห์ โดยระดับฮีมาโทคริตก่อนให้เลือดเท่ากับ 22-25% ตรวจร่างกายพบตับโต 5 ซม. ใต้ชายโครงขวา ม้ามโต 5 ซม. ใต้ชายโครงซ้าย ผลตรวจทางห้องปฏิบัติการ CBC: hemoglobin 7.1 g/dL, hematocrit 21.9%, MCV 61 fL, MCH 19.9 pg, RDW 37.9%, anisocytosis 1+, microcytic 1+, poikilocytosis 1+, target cell 1+, hemoglobin typing: A₂ A (A₂ 1.8%, A 98%) ซึ่งเป็น hemoglobin typing หลังได้รับเลือดมาประมาณ 3 สัปดาห์ ผล DNA for alpha thalassemia: compound heterozygous alpha thal 1 and alpha thal 2 (-^{SEA}/-^{α^{3.7}}) จึงให้การวินิจฉัยเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดเอช (Hemoglobin H disease) เนื่องจากผู้ป่วยมีภาวะซีด ร่วมกับมีม้ามที่โตมากขึ้น จึงเริ่มการรักษาโดยให้ regular blood transfusion เป็น leucodepleted packed red blood cell with filter 15 มล./กก. ทุก 4 สัปดาห์ และให้ยา folic acid, vitamin E และ multivitamin ระดับฮีมาโทคริตก่อนให้เลือด อยู่ที่ประมาณ 25-28% ตรวจ serum ferritin ได้ 1,016.4 ng/mL หลังได้รับเลือดประมาณ 10 ครั้ง จึงเริ่มยาขับเหล็ก deferasirox 22 มก./กก./วัน กินวันละครั้ง

หลังได้รับเลือดหนึ่งปี ระดับฮีมาโทคริตก่อนรับเลือดอยู่ระหว่าง 28-34% ตรวจร่างกายขนาดตับลดลงเหลือ 2 ซม. ใต้ชายโครงขวา ม้ามเหลือ 2 ซม. ใต้ชายโครงซ้าย จึงหยุดให้เม็ดเลือดแดงและสามารถหยุดยา mycophenolate mofetil ได้ คงยากดภูมิ tacrolimus เพียงอย่างเดียว และนัดติดตามผู้ป่วยเป็นระยะ พบว่าระดับฮีมาโทคริตอยู่ที่ 30-34% ตรวจร่างกายตับและม้ามขนาดเท่าๆ เดิม และ serum ferritin ค่อยๆ ลดลงจนสามารถหยุดยาขับเหล็กได้ใน 4 เดือน โดยระดับ serum ferritin ก่อนหยุดยาเท่ากับ 322.1 ng/mL

วิจารณ์

ผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่รายงานทั้งสองรายมีภาวะท่อน้ำดีตีตันร่วมด้วย ต้องการการดูแลแตกต่างไปจากการดูแลผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียทั่วไป ผู้ป่วยรายที่ 1 เป็นโรค β-thalassemia/

HbE ซึ่งเป็นชนิดที่ต้องพึ่งพาเลือด^{1,2} ซึ่งควรรับเม็ดเลือดแดง 10-15 มล./กก. ทุก 4-6 สัปดาห์ รักษาระดับฮีมาโทคริตก่อนให้เลือดอยู่ระหว่าง 27-30%^{1,3-6} เพื่อให้ผู้ป่วยมีการเจริญเติบโตสมวัย ไม่มีกระดูกโป่งหนาเปลี่ยน ไม่มีอาการอ่อนเพลียจากภาวะซีด ม้ามไม่โตมาก แต่เนื่องจากในอดีตการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียโดยการรับเม็ดเลือดแดงอย่างสม่ำเสมอไม่แพร่หลาย ทำให้ผู้ป่วยได้รับเม็ดเลือดแดงเมื่อมีอาการซีดเท่านั้น จึงเห็นได้ว่าผู้ป่วยมีภาวะแทรกซ้อนจากโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ได้แก่ ส่วนสูงและน้ำหนักน้อยกว่าเกณฑ์มาตรฐานตามอายุ มีอาการอ่อนเพลียจากภาวะซีด และม้ามมีขนาดโตมาก¹ แม้ว่าภายหลังได้เริ่มการรักษาโดยการรับเม็ดเลือดแดงอย่างสม่ำเสมอแล้วก็ตาม แต่พบว่าผู้ป่วยมีขนาดม้ามที่โตขึ้นอย่างรวดเร็วเมื่อเทียบกับผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียรายอื่น ทั้งนี้อาจเกิดจากผู้ป่วยมีภาวะตับแข็งจากโรคท่อน้ำดีอุดตันทำให้เกิดแรงดันในหลอดเลือดดำ portal จนส่งผลกระทบต่อขนาดม้ามและยังกระตุ้นให้ม้ามทำลายเม็ดเลือดแดงมากขึ้น จึงทำให้ผู้ป่วยต้องรับเม็ดเลือดแดงปริมาณมากและความถี่ที่เพิ่มมากขึ้น หลังตัดม้ามเห็นได้ว่าผู้ป่วยได้รับเม็ดเลือดแดงลดลง แต่ต่อมาพบว่าผู้ป่วยมีอาการเหลืองและการทำงานของตับผิดปกติ จากผลการตรวจชิ้นเนื้อตับเพิ่มเติมพบว่าม้ามมีภาวะ liver cirrhosis และมีเหล็กสะสมในระดับแสดงถึงภาวะธาตุเหล็กเกิน ในขณะที่ระดับ serum ferritin ของผู้ป่วยสูงขึ้นเพียงเล็กน้อย อาจเกิดจากการที่ผู้ป่วยเคยได้รับเม็ดเลือดแดงเป็นประจำร่วมกับการเพิ่มการดูดซึมธาตุเหล็กทางลำไส้มากขึ้นในผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย ในภาวะปกติระดับ serum ferritin แสดงถึงระดับธาตุเหล็กในร่างกายโดยเฉพาะธาตุเหล็กที่สะสมในตับ ยิ่งระดับ serum ferritin สูงแสดงว่ามีธาตุเหล็กสะสมอยู่มาก ซึ่งธาตุเหล็กที่สะสมในตับมากขึ้นสัมพันธ์กับอัตราการเกิดภาวะพังผืดในตับเพิ่มขึ้น⁸ จนพัฒนาเป็นภาวะ cirrhosis ต่อไป^{1,7} จากการศึกษาผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดพึ่งพาเลือดทั่วไปพบว่าระดับ ferritin ที่สัมพันธ์กับการสะสมของเหล็กในชิ้นเนื้อตับ ระดับ serum ferritin < 1,500 ng/mL พบเหล็กสะสมในตับระดับรุนแรงน้อย ระดับ serum ferritin 1,500-2,500 ng/mL พบเหล็กสะสมในตับระดับปานกลาง และระดับ serum ferritin > 2,500 ng/mL พบเหล็กสะสมในตับระดับรุนแรงมาก จนสามารถทำให้เกิดพังผืดในตับในเวลาต่อมาเมื่อเข้าสู่ผู้ใหญ่วัยได้⁹ และหากไม่ได้รับการรักษาสามารถทำให้เกิดภาวะแทรกซ้อน เช่น เบาหวานตับแข็ง และหัวใจวาย ตามมาได้ ดังนั้นภาวะ cirrhosis ในผู้ป่วยรายนี้น่าจะเกิดจากภาวะท่อน้ำดีอุดตันมากกว่าจากภาวะเหล็กสะสมเนื่องจากมีธาตุเหล็กปริมาณเพียงเล็กน้อยและผู้ป่วยยังอยู่ในวัยเด็ก อย่างไรก็ตามหลังเริ่มยาขับเหล็ก deferasirox ระดับ

serum ferritin ค่อยๆ ลดลง ผลการตรวจ MRI T2* พบเหล็กสะสมในตับระดับรุนแรงน้อย ระดับเอนไซม์ตับค่อยๆ ลดลงตามมา จนในที่สุดระดับ serum ferritin อยู่ในระดับปกติและตรวจไม่พบเหล็กสะสมในตับจากการตรวจ MRI T2*

ดังนั้นการดูแลผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่มีโรคอื่นร่วมด้วยโดยเฉพาะโรคที่เกี่ยวข้องกับความผิดปกติของตับ ควรติดตามภาวะม้ามโตและภาวะเหล็กเกินอย่างใกล้ชิดและหลีกเลี่ยงการใช้ยาขับเหล็กที่มีผลกระทบบต่อตับ เพื่อไม่ให้งานการทำงานของตับแย่ลงกว่าเดิม

ผู้ป่วยรายที่ 2 เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดเอช (hemo-globin H disease) ซึ่งอาการแสดงโดยส่วนใหญ่อยู่ในกลุ่มที่ไม่ต้องพึ่งพาเลือด ผู้ป่วยในกลุ่มนี้ส่วนใหญ่มีความจำเป็นต้องเติมเลือดเป็นครั้งคราว¹⁰⁻¹³ เมื่อมีปัจจัยอื่นมากระตุ้น เช่น มีภาวะติดเชื้อ เป็นต้น และข้อบ่งชี้ในการรับเม็ดเลือดแดงในผู้ป่วยกลุ่มนี้คือ ระดับฮีมาโทคริตน้อยกว่า 24% มีการเจริญเติบโตผิดปกติหรือล่าช้าจากภาวะซีด มีภาวะซีดจากเม็ดเลือดแดงแตกเฉียบพลัน มีผลจากการกดเบียดของ extramedullary hematopoiesis มีการผิดปกติของกระดูก มีความเสี่ยงต่อการเกิดลิ้มเลือดอุดตัน มีภาวะติดเชื้อ มีแผลที่ขาเรื้อรัง ม้ามโต ตั้งครรภ์ เป็นต้น¹³ ในผู้ป่วยรายนี้ก่อนทำการปลูกถ่ายตับไม่ทราบมาก่อนว่าเป็นโรคธาลัสซีเมีย เนื่องจากไม่มีอาการแสดงของโรคธาลัสซีเมียที่ชัดเจนร่วมกับอาการตัวเหลือง ตับโต และม้ามโตเป็นอาการแสดงที่พบได้ในภาวะท่อน้ำดีตีบตันเช่นเดียวกัน จึงทำให้ผู้ป่วยไม่ได้รับการวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียก่อนการปลูกถ่ายตับ แต่หลังจากการปลูกถ่ายตับผู้ป่วยเริ่มมีอาการซีด ร่วมกับตับและม้ามที่โตมากขึ้น จึงนำไปสู่การวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมีย และให้เม็ดเลือดแดงอย่างสม่ำเสมอ โดยข้อสนับสนุนในผู้ป่วยรายนี้คือ มีอาการอ่อนเพลียจากภาวะซีด ระดับฮีโมโกลบินที่ลดลงร่วมกับขนาดม้ามที่โตมากขึ้น มีการศึกษาพบว่าหลังการปลูกถ่ายตับมีการเปลี่ยนแปลงของ inflammatory mediators หลายชนิด¹⁴ จึงอาจเป็นอีกปัจจัยหนึ่งที่กระตุ้นให้เกิดภาวะเม็ดเลือดแดงแตกในผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดไม่พึ่งพาเลือดหลังการปลูกถ่ายตับทำให้ต้องได้รับเลือดบ่อยขึ้น และอาจเป็นสาเหตุร่วมทำให้ระดับ serum ferritin เพิ่มขึ้นอย่างรวดเร็วได้ นอกจากนี้ยากดภูมิคุ้มกัน mycophenolate mofetil ที่ผู้ป่วยได้รับสามารถทำให้เกิดภาวะซีดได้เช่นกัน¹⁵ หลังจากผู้ป่วยได้รับการปลูกถ่ายตับประมาณ 1 ปี 6 เดือน ผู้ป่วยสามารถหยุดยากดภูมิคุ้มกัน mycophenolate mofetil ได้ ซึ่งพบว่าอาการซีดลดลง ระดับฮีมาโทคริตเพิ่มขึ้นและไม่จำเป็นต้องได้รับเลือดอีก

กล่าวโดยสรุป โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียมีอาการแสดงที่หลากหลาย

หลายขึ้นกับชนิดของพันธุกรรม การตรวจสอบพันธุกรรมของผู้ป่วย จึงมีความสำคัญและมีผลต่อการวางแผนการรักษา แต่อย่างไรก็ตามผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่มีโรคอื่นที่รุนแรงซ้ำซ้อนร่วมด้วย ต้องการการดูแลที่แตกต่างจากการดูแลผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียทั่วไป การให้เลือดอย่างพอเพียงเพื่อให้ผู้ป่วยมีอาการเจริญเติบโตใกล้เคียงปกติ มีคุณภาพชีวิตที่ดี สามารถดำเนินชีวิตได้ตามปกติ ร่วมมีการติดตามและรักษาภาวะแทรกซ้อนจากการให้เลือดอย่างเหมาะสมโดยเฉพาะภาวะเหล็กเกิน จึงต้องให้การรักษาควบคู่กันไป เพื่อให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตที่ดี และดำเนินชีวิตสังคมได้ดังเช่นคนปกติ

เอกสารอ้างอิง

- Guideline for the management of transfusion dependent thalassemia (TDT). In: Cappellini MD, Cohen A, Poster J, Taher A, Viprakasit V, editors. 3rd Edition. Nicosia, Cyprus: Team up Creations Ltd; 2014.
- Premwardhena A, Fisher CA, Olivieri NF, de Silva S, Arambepola M, Perera W, et al. Haemoglobin E beta thalassemia in Sri Lanka. *Lancet* 2005;366:1467-70.
- Galanello R, Origa R. Beta-thalassemia. *Orphanet J Rare Dis* 2010;5:11.
- Cazzola M, Borgna-Pignatelli C, Locatelli F, Ponchio L, Beguin Y, De Stefano P. A moderate transfusion regimen may reduce iron loading in beta-thalassemia major without producing excessive expansion of erythropoiesis. *Transfusion* 1997;37:135-40.
- Davies P, Robertson S, Hegde S, Greenwood R, Massey E, Davis P, et al. Calculating the required transfusion volume in children. *Transfusion* 2007;47:212-6.
- Klein HG, Spahn DR, Carson JL. Red blood cell transfusions in clinical practice. *Lancet* 2007;370:415-36.
- Angelucci E, Brittenham GM, McLaren CE, Ripalti M, Baronciani D, Giardini C, et al. Hepatic iron concentration and total body iron stores in thalassemia major. *N Eng J Med* 2000;343:327-31.
- Angelucci E, Muretto P, Nicolucci A, Baronciani D, Erer B, Gaziev J, et al. Effects of iron overload and hepatitis C virus positivity in determining progression of liver fibrosis in thalassemia following bone marrow transplantation. *Blood* 2002;100:17-21.
- Telfer PT, Prestcott E, Holden S, Walker M, Hoffbrand AV, Wonke B. Hepatic iron concentration combined with long-term monitoring of serum ferritin to predict complications of iron overload in thalassaemia major. *Br J Haematol* 2000;110:971-7.
- Galanello R, Cao A. Relationship between genotype and phenotype. *Thalassemia intermedia*. *Ann N Y Acad Sci* 1998;850:103-5.
- Laosombat V, Viprakasit V, Chotsampancharoen T, Wongchan-chailert M, Khodchawan S, Chinchang W, et al. Clinical features and molecular analysis in Thai patients with Hb H disease. *Ann Hematol* 2009;88:1185-92.
- Fucharoen S, Viprakasit V, Hb H disease: clinical course and disease modifiers. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program* 2009:26-34.
- Musallam KM, Rivella S, Vichinsky E, Rachmilewitz EA. Non-transfusion-dependent thalassemia. *Hematologica* 2013;98:833-44.
- Bellamy MC, Galley HF, Webster NR. Changes in inflammatory mediators during orthotopic liver transplantation. *Br J Anaesth* 1997;79:338-41.
- Maheshwari M, Mishra R, Thuluvath PJ. Post-liver-transplant anemia: etiology and management. *Liver Transpl* 2004;10:165-73.

Case Report

Thalassemia Patients with Biliary Atresia

Watinee Sanpote¹, Nongnuch Sirachainan¹, Suporn Treepongkaruna¹, Sumet Teeraratkul²,
Usanarat Anurathapan¹ and Ampaiwan Chuansumrit¹

¹Department of Pediatrics; ²Department of Surgery, Faculty of Medicine Ramathibodi Hospital, Mahidol University

Abstract: We presented two cases of thalassemia disease with biliary atresia responsive to different intervention. The first case was a 19-year-old boy with β -thalassemia/Hb E disease, transfusion dependent thalassemia. He was diagnosed with biliary atresia and responsive to Kasai operation when he was 2 months old. Since he did not receive regular red blood cell transfusion, he developed complications of delayed growth and hypersplenism. He required splenectomy at 6 years old. He also had iron overload responsive to oral chelation of deferasirox. The second case was a 5-year-old girl who failed Kasai operation at 7 months of age. The living-donor liver transplantation was performed when she was 1 year and 3 months old. After the liver transplantation, she developed anemia and she was diagnosed with hemoglobin H disease. She required regular blood transfusion for 1 year, gradually maintained pretransfusion hematocrit at 30-34% and finally withhold packed red cell transfusion.

Keywords : ● Thalassemia ● Biliary atresia ● Transfusion

J Hematol Transfus Med 2016;26:143-7.

